

DOCTORA, MI HIJO ESTÁ AMARILLO



Elena Vives y Ana Gilabert
Tutora: M^a Carmen Vicent

CASO CLÍNICO

Lactante de 9 meses que consulta en UPED por tinte icterico de 2 días de evolución

- Cuadro catarral asociado
- No otra sintomatología



A. Personales:

- Embarazo controlado. Cesárea a las 41+1SG. Peso al nacimiento 4000g. Cribado metabólico normal
- Hidrocefalia externa benigna
- Alimentación: lactancia materna exclusiva
- Calendario vacunal al día

A. Familiares: madre dieta exenta de carne de cerdo. No refieren otros antecedentes

CASO CLÍNICO

Peso: 9,9kg (p 50-75); Talla: 74 cm (p 75-90);

Perímetro cefálico: 49 cm (p>97)

Tª:36.9 °C; TA: 77/43 mmHg; FC: 120 lat/min

Exploración física:

- TEP estable
- Ictericia conjuntival y tinte ictérico de piel
- Macrocefalia. FA a punta de dedo. Hipotonía cefálica y de extremidades. No sostén cefálico ni sedestación
- Faringe levemente hiperémica con abundante mucosidad
- Abdomen: Reborde hepático de 1 cm, no esplenomegalia
- Resto de la exploración normal

A. sanguínea	25/05
Bilirrubina total (mg/dL)	2,32
Bilirrubina indirecta (mg/dL)	2,12
GOT (U/L)	143
GPT (U/L)	54
PCR (mg/dL)	0,18
Hemoglobina (g/dL)	6,3
Htc (%)	17,7
VMC (fL)	93,2
Leucocitos (/μL)	11 000
Plaquetas (/μL)	22 000
Coagulación	Normal

A. sanguínea	25/05	27/05
Bilirrubina total (mg/dL)	2,32	1,82
Bilirrubina indirecta (mg/dL)	2,12	1,37
LDH (U/L)		12 440
Haptoglobina (mg/dL)		<10
Folato (ng/mL)		19,2
Vitamina B12 (pg/mL)		<100
Hemoglobina (g/dL)	6,3	5,9
Htc (%)	17,7	18,2
VMC (fL)	93,2	100
Reticulocitos (%)		1,5
Leucocitos (/μL)	11 000	6 700
Plaquetas (/μL)	22 000	83 000

Frotis Sangre Periférica

25/05	Presencia de linfocitos activados. Anemia normocítica y normocrómica. Trombopenia confirmada
27/05	Abundantes esquistocitos, pleocariocitos. Trombopenia confirmada

Coombs directo: negativo

CASO CLÍNICO

Hormonas tiroideas

TSH 0,99 mU/L T4 LIBRE 1,1 ng/dL

Tóxicos en orina

Negativos

Anormales y sedimento de orina

Bilirrubina negativa
Urobilinógeno normal
Hematíes negativo
Resto normal

Serología

CMV IgG y IgM positivos
Resto negativo

CMV en sangre y orina

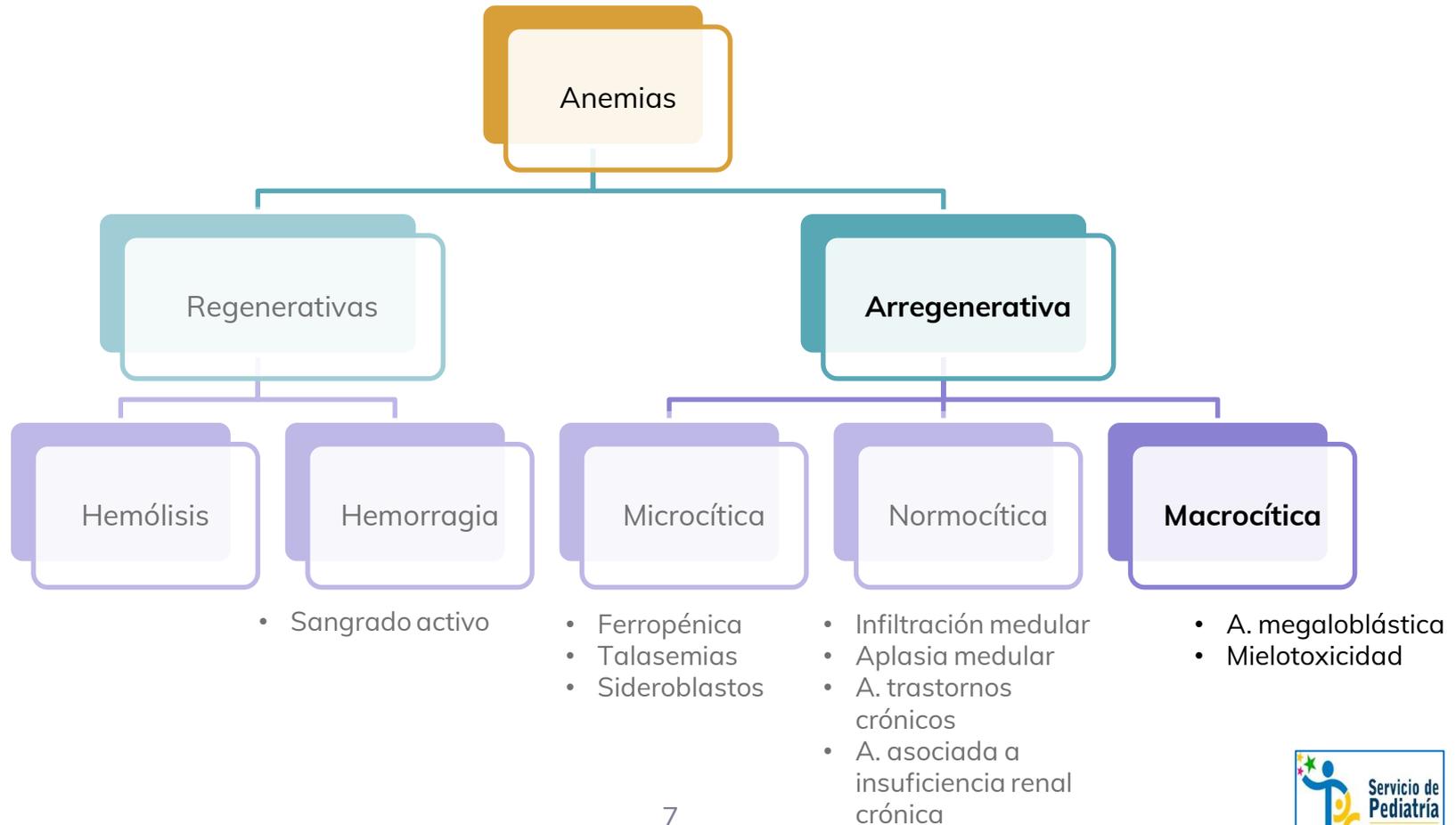
Orina: 1.270.000 UI/mL
Sangre: Se detecta (<34,5 UI/ml)

Estudio de heces

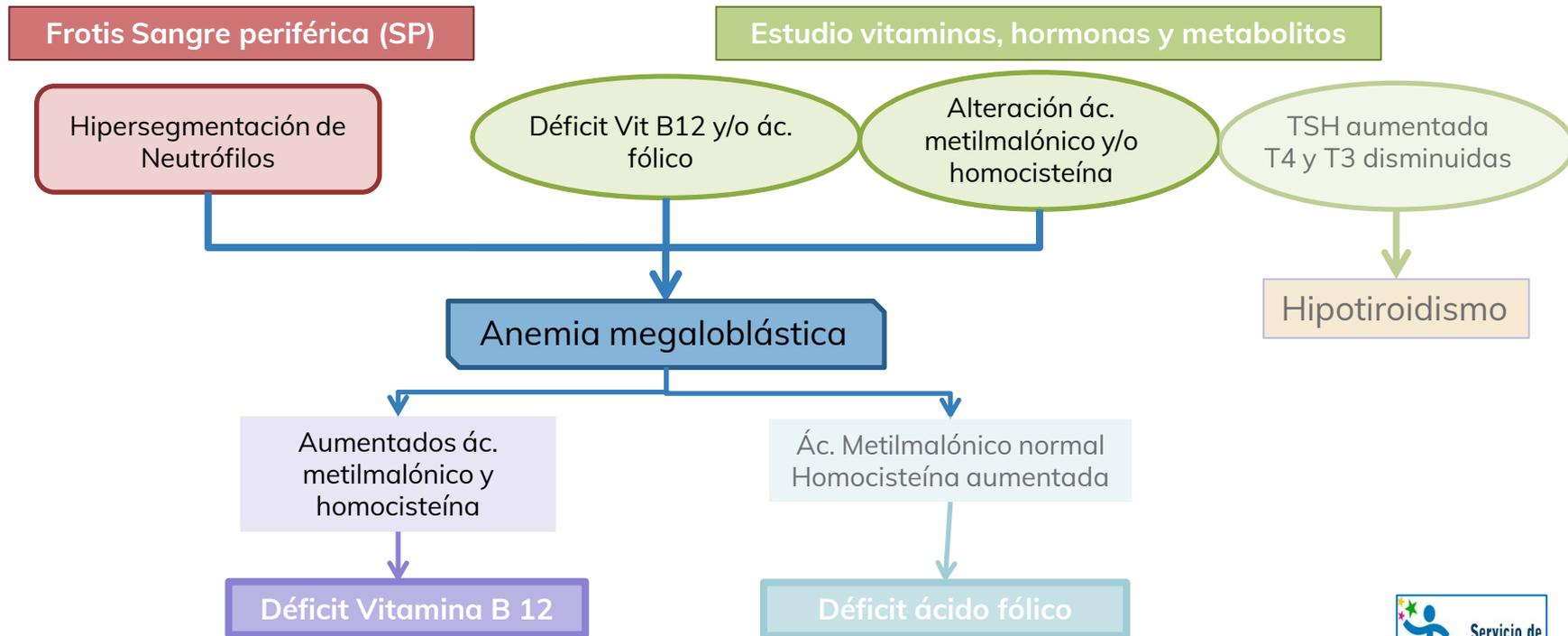
Cultivo: negativo
Parásitos: negativos

QUE PLANTEAMOS EN ESTE PUNTO?





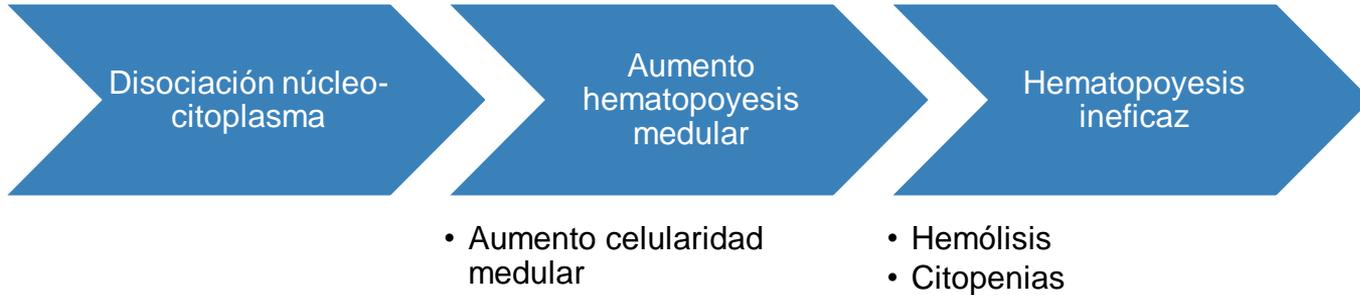
ANEMIA MACROCÍTICA (VMC ≥ 100 FL)



ANEMIA MEGALOBLÁSTICA

Alteración síntesis DNA

Problema en la división celular que afecta a las 3 líneas hematológicas



ANEMIA MEGALOBLÁSTICA

Frotis SP

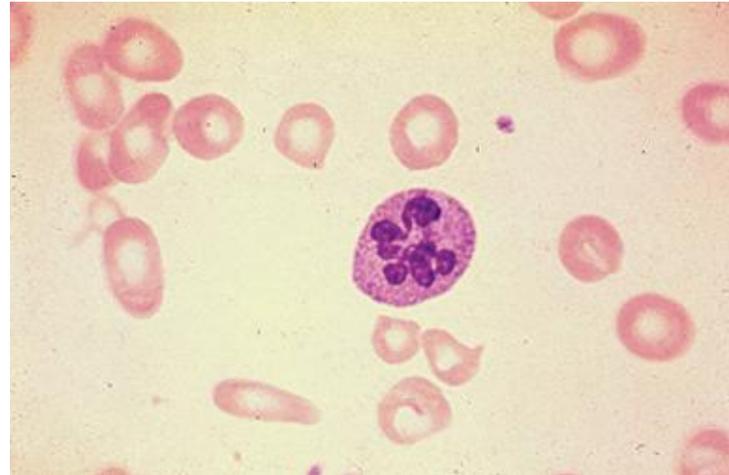
- Macroovalocitos
- Neutrófilos hipersegmentados
- Reticulocitos no aumentados

Aspirado médula ósea

- Aumento de la población hematopoyética

Clínica

- Pancitopenia
- Hemólisis



DÉFICIT VITAMINA B12

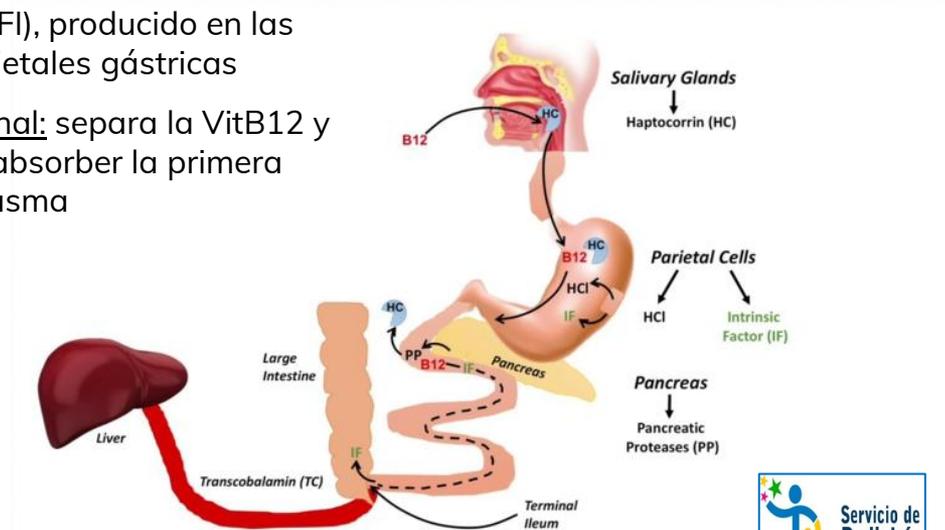
- **Origen:** cárnicos
- **Almacén:** hígado

- **En sangre:**
 - Haptocorrina (80%)
 - Transcobalamina (20%)

- **Absorción:**

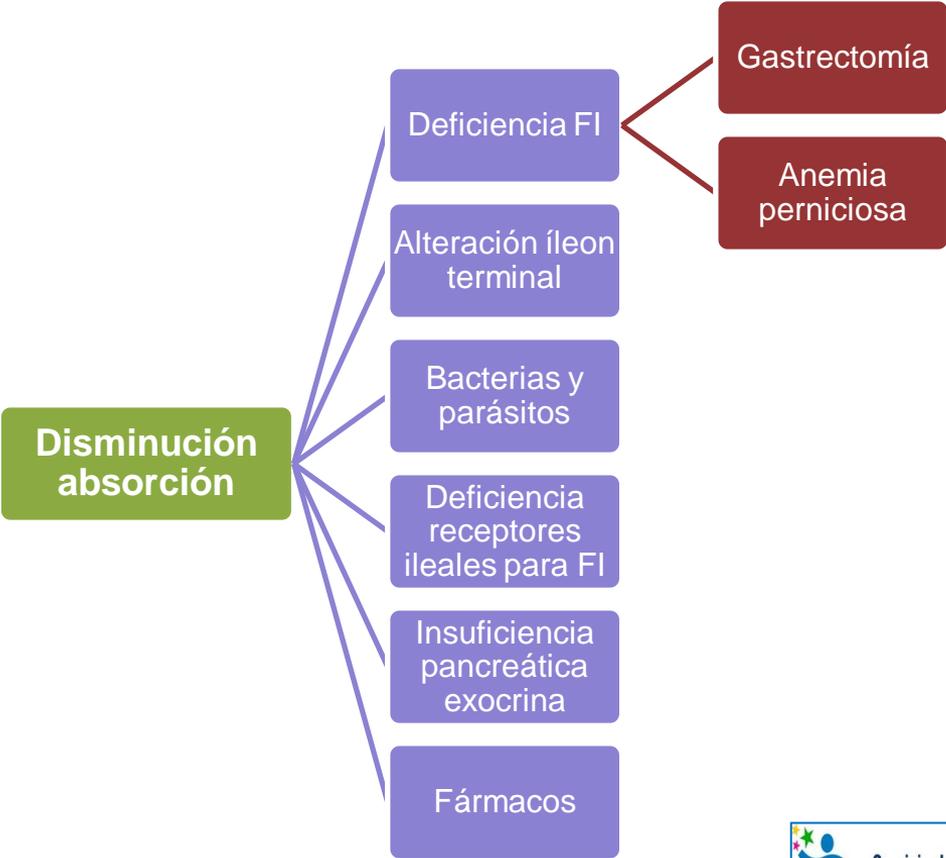
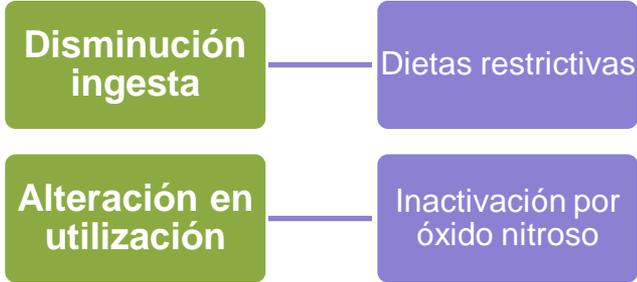
1. Estómago: Ácido clorhídrico y pepsinógeno
2. Duodeno: se une al Factor Intrínseco (FI), producido en las células parietales gástricas
3. Íleon terminal: separa la VitB12 y el FI, para absorber la primera hacia el plasma

Liberan la Vitamina B12 de las proteínas cárnicas.



DÉFICIT VITAMINA B12

- Etiología:



CASO CLÍNICO

Estudio autoAc

Ac Anti-Fl y anti-células parietales negativos
Serología celiacía negativa

Analítica materna

No anemia, VCM normal. Vit B12
160pg/mL (bajo <200), ácido fólico normal

Antecedentes

No fármacos ni cirugías

Función pancreática

Normal

Estudio de heces

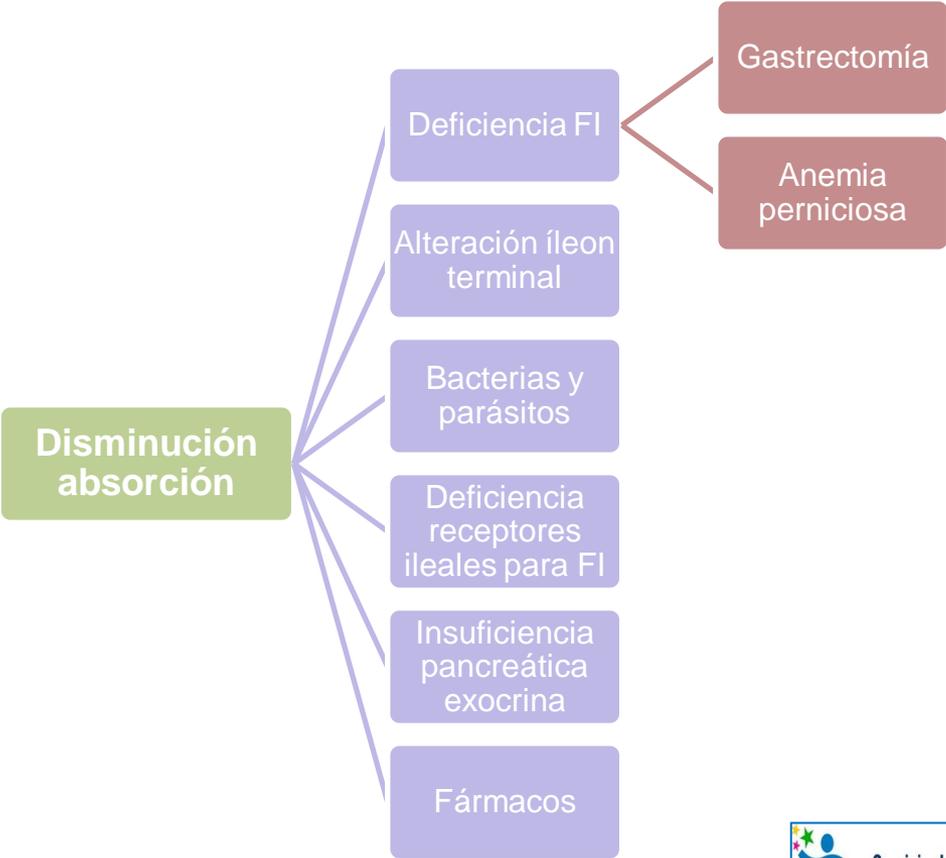
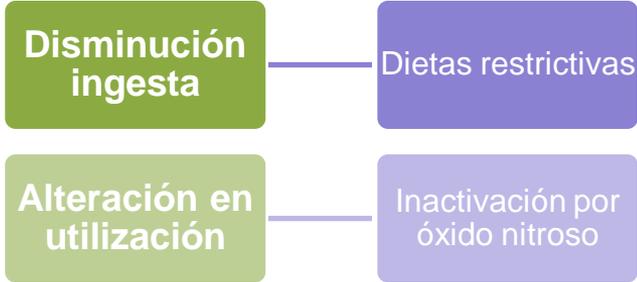
Cultivo: negativo
Parásitos: negativos

Homocisteína

Normal

DÉFICIT VITAMINA B12

- **Etiología:**



DÉFICIT VITAMINA B12

- **Alteraciones hematológicas**
- **Alteraciones digestivas:**
 - Glositis atrófica de Hunter
 - Malabsorción por afectación de la mucosa intestinal
- **Alteraciones neurológicas:**
 - Hipotonía
 - Retraso en el neurodesarrollo
 - Convulsiones
 - Sincopes
 - Mareos
 - Ataxia
 - Temblores
 - Parestesias
 - Fatiga
 - Dificultad para concentrarse

Journal of Paediatrics and
Child Health



doi:10.1111/jpc.14733

ORIGINAL ARTICLE

Cerebral atrophy in 21 hypotonic infants with severe vitamin B12 deficiency

Can Acıpayam ¹, Hatice Güneş ², Olcay Güngör,³ Sevcan İpek,² Nafiz Sarışık² and Nurcan Ş Demir²

Departments of ¹Pediatric Hematology and Oncology, Faculty of Medicine, ²Pediatrics, Faculty of Medicine, Kahramanmaraş Sutcuimam University, Kahramanmaraş and ³Department of Pediatric Neurology, Faculty of Medicine, Pamukkale University, Denizli, Turkey

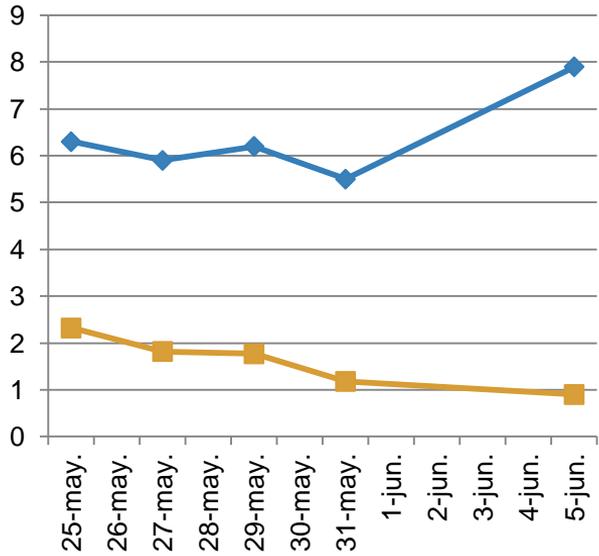
VOLVIENDO A NUESTRO CASO CLÍNICO...



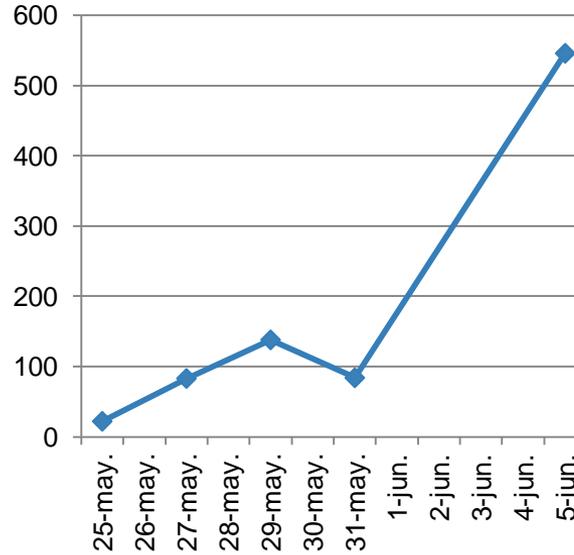
CASO CLÍNICO

- Hidroxocobalamina a 1000mcg cada día intramuscular.
- Se cruza y reserva sangre para posible transfusión de concentrado de hematíes
- Al 5^a día de tratamiento se asocia Hierro oral

A. sanguínea	25/05	27/05	29/05	31/05	5/06
Bilirrubina total (mg/dL)	2,32	1,82	1,77	1,18	0,9
Bilirrubina indirecta (mg/dL)	2,12	1,37	1,23	0,72	
LDH (U/L)		12 440	5 460	2 500	1260
Ferritina		84	86	48	52
Vitamina B12 (pg/mL)		<100		>2000	
Hemoglobina (g/dL)	6,3	5,9	6,2	5,5	7,9
Htc (%)	17,7	18,2	19,3	18,7	29,9
VMC (fL)	93,2	100	102,1	102	94,5
Reticulocitos (%)		1,5			
Leucocitos (/μL)	11 000	6 700	21 500	12 000	16 300
Plaquetas (/μL)	22 000	83 000	138 00	84 000	546 000



◆ Hemoglobina (g/dL)
 ■ Bilirrubina total (mg/dL)

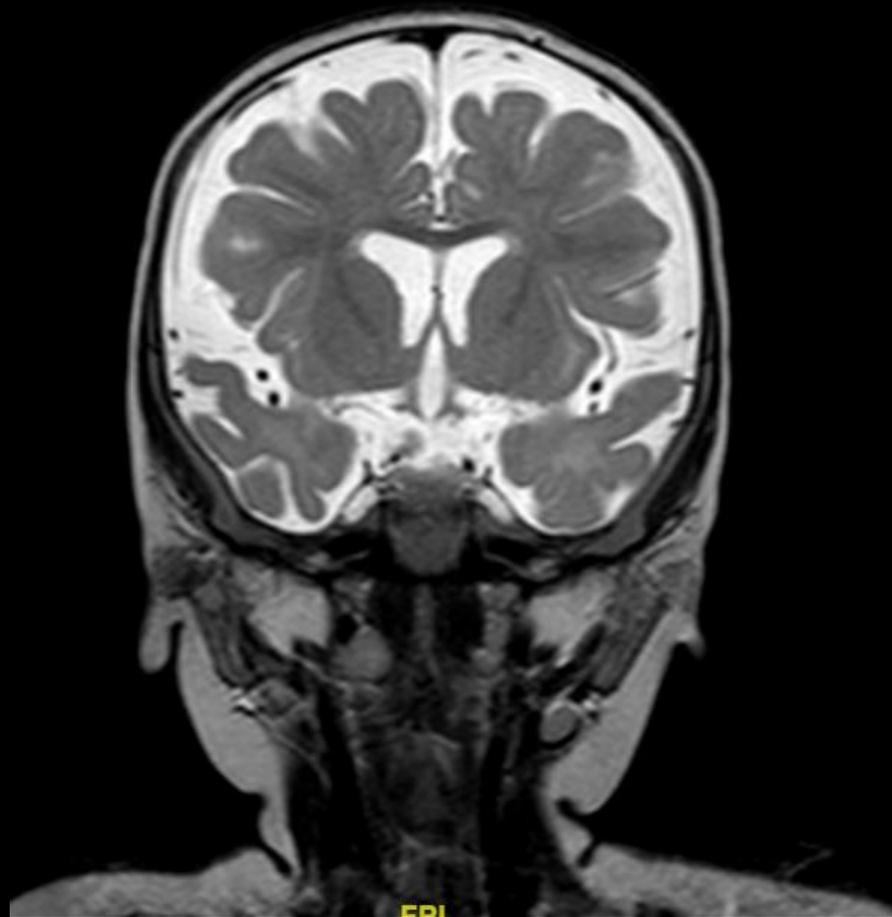


◆ Plaquetas (x10³/μL)

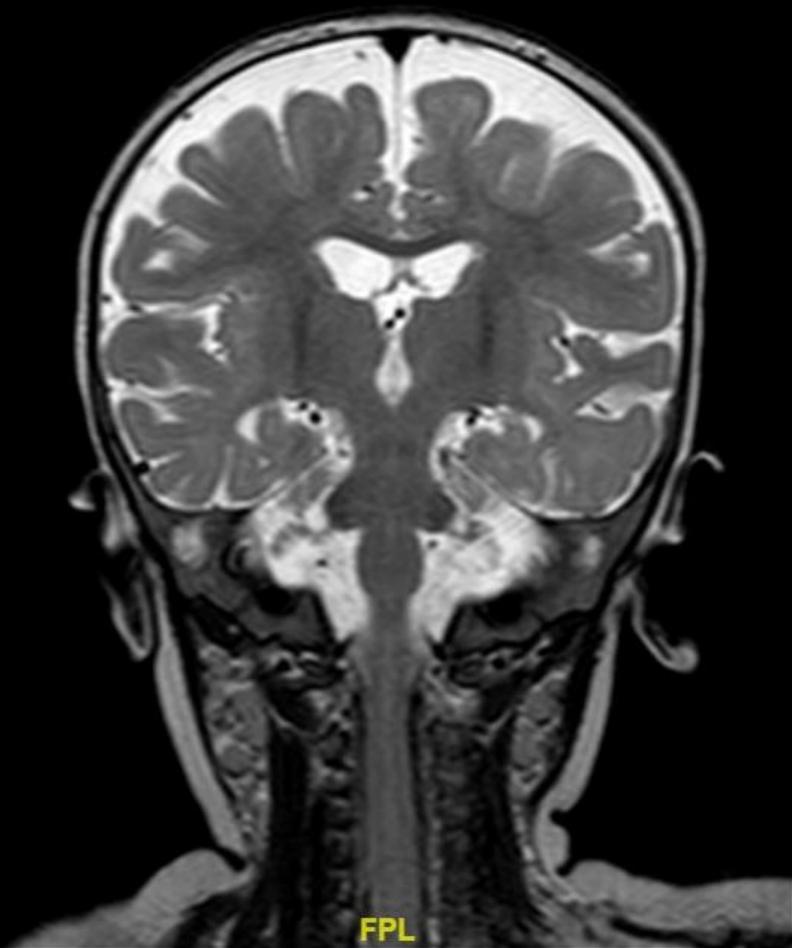
CASO CLÍNICO

CMV positivo

- Estudio en sangre pruebas metabólicas → **Negativo** → **Infección adquirida**
- Valoración Oftalmológica → **Normal**
- Potenciales auditivos evocados → **Hipoacusia de transmisión** → **Seguimiento por ORL**
- RMN cerebral **Pérdida de volumen cerebral, tanto cortical como de sustancia blanca, con pérdida de volumen cerebeloso.**



FBI



FPL

CASO CLÍNICO

- Mejoría anemia tras inicio tratamiento Hidroxocobalamina
- Mejoría neurológica, aunque persiste con cierta hipotonía

IC Rehabilitación

IC Neuropediatría

- Alta con seguimiento por parte de Oncohematología
 - En tratamiento con Hidroxocobalamina → en descenso progresivo
 - Se suspende Hierro oral

CONCLUSIONES

- La vitamina B12 es esencial para el desarrollo del sistema nervioso central
 - El diagnóstico y tratamiento precoz del déficit de vitamina B12 previene la aparición de clínica grave
- No se conoce la patogenia de la clínica neurológica que aparece en esta entidad.
 - Se cree que está relacionado con la participación de la VitB12 en la formación de mielina
- La clínica neurológica suele ser más frecuente en lactantes alimentados con lactancia materna exclusiva que reciben cantidades inadecuadas de VitB12
- La sintomatología más frecuente en lactantes suele ser hipotonía y retraso en el neurodesarrollo, que mejora con la administración de hidroxocobalamina
- Se ha relacionado el déficit de VitB12 con la aparición de convulsiones, debido al aumento de homocisteína

DOCTORA, MI HIJO ESTÁ AMARILLO



Elena Vives y Ana Gilabert
Tutora: M^a Carmen Vicent